

## Críteris diagnòstics

### **SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ**

*(López V, et al. Actualización en el síndrome de Bird-Hogg-Dubé. Actas Dermosifiliogr. 2011)*

#### Críteris proposats pel consorci Europeu:

*(per al diagnòstic el pacient ha de presentar un criteri major o dos criteris menors)*

#### **Críteris majors**

- Almenys 5 fibrofoliculomes o tricodiscomes d'inici en l'edat adulta amb almenys una lesió confirmada histològicament.
- Mutació patogènica en línia germinal del gen FLCN \*\*

#### **Críteris menors**

- Múltiples quists pulmonars: localitzats a la zona basal, sense causa evident associats o no a pneumotòrax espontani.
- Càncer renal: d'inici primerenc (<50 anys), multifocal, bilateral i / o amb formes histològiques característiques (forma híbrida d'oncocitoma i cromóforo)
- Familiar de primer grau amb síndrome de Birt-Hogg-Dubé

---

#### **\*\* Críteris per a sol·licitar estudi genètic segons el consorci Europeu:**

- Lesions cutànies característiques (fibrofoliculomes i / o tricodiscomes)
- Malaltia pulmonar quística sense causa evident
- Pneumotòrax espontani primari.
- Càncer renal: d'inici primerenc (<50 anys), multifocal, bilateral i / o amb formes histològiques característiques (forma híbrida d'oncocitoma i cromóforo o formes pures)
- Familiar de primer grau amb alguna de les característiques prèvies.